

## RESUMENES LII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA SANTIAGO NORTE

<b>Título</b>
<b>CARACTERIZACIÓN CLÍNICA DE PACIENTES CON Distrofia Muscular de Duchenne Y TRATAMIENTO CORTICOESTEROIDAL EN POLICLINICO NEUROLOGIA HOSPITAL ROBERTO DEL RIO, 2016-2017</b>
<b>Autores/Filiación</b>
Gonzalo Muñoz <sup>1</sup> , Rocío Cortés <sup>2,3</sup> , Carmen Paz Vargas <sup>2,3</sup> , Karin Kleinsteuber <sup>2,3</sup> , María de los Ángeles Avaria <sup>2,3</sup>
<sup>1</sup> Residente Programa de Especialización en Neurología Pediátrica, Campus Norte, Universidad de Chile
<sup>2</sup> Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Norte. Facultad de Medicina, Universidad de Chile.
<sup>3</sup> Unidad de Neurología Pediátrica, Hospital de Niños Roberto del Río.
<b>Antecedentes</b>
Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), enfermedad genética por mutación en gen de distrofina, clínicamente se manifiesta como retraso en adquisición de la marcha. A pesar de la ausencia de cura, el uso de corticoesteroides (CE), soporte ventilatorio y atención multidisciplinaria han mejorado su sobrevida y calidad de vida, siendo necesario evaluar el impacto de estas terapias.
<b>Objetivo</b>
Caracterización clínica de pacientes diagnosticados con DMD tratados con CE.
<b>Métodos</b>
Estudio descriptivo, retrospectivo, de revisión de registros clínicos de pacientes con DMD y CE, controlados en Policlínico Neuromuscular (PNM) del Hospital Roberto del Río (HRRIO) en 2017. Trabajo aprobado por Comité de Investigación HRRIO y enviado a comité de ética de SSMN.
<b>Resultados</b>
Se revisaron 19 pacientes. Edad promedio: 13 años, retraso inicio de marcha (18 meses promedio), edad promedio de primera evaluación en PNM a los 5,25 años y de diagnóstico de 5,13 años (11/19 MLPA, 3/19 Biopsia muscular, 2/19 Secuenciación). Inicio promedio de CE a los 5,27 años (16/19 Prednisona, 3/19 Deflazacort), tiempo promedio tratamiento: 6,7 años. Reacciones adversas (RAM) a CE: 26% facie cushingoidea, 15,7% Acné, 10,5% hipertensión arterial; 47% sin RAM. Función Pulmonar y Cardíaca: 57% Normal. Pérdida de marcha promedio 11,8 años. Escoliosis 36.8%, ningún paciente con indicación quirúrgica.
<b>Conclusiones</b>
Nuestros pacientes se diagnosticaron e iniciaron CE en tiempos acordes a series internacionales.. Un alto porcentaje de pacientes no tuvo RAM a CE, y cuando se presentaron fueron leves.